



SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-12-33

Miércoles 4 de noviembre de 2015

COORDINADOR: DRA. RUBÍ ROJAS PADILLA
DISCUSOR: DR. MANUEL MORALES CUEVAS, RIII PEDIATRÍA
PATÓLOGO: DRA. MA. ARGELIA ESCOBAR SÁNCHEZ
RADIÓLOGO: DRA. HILDA HERNÁNDEZ CHAVERO
RESUMEN: DR. LUIS MIGUEL TORRES VALENCIA

NOMBRE: A.G.P.S. **SEXO:** FEMENINO **EDAD:** 7 MESES
PROCEDENCIA: CHILA, EDO. DE PUEBLA **F. NAC.:** 25 OCTUBRE 2011
F. INGRESO (URGENCIAS): 21 JUNIO 2012 **F. EGRESO:** 19 JULIO 2012

MOTIVO DE CONSULTA: Vómito, palidez y fiebre.

ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES: Madre de 33 años, unión libre, con secundaria incompleta, ama de casa, sin toxicomanías, sana. Padre de 36 años, con secundaria incompleta, carpintero, alcoholismo ocasional, sano. Padres consanguíneos 2° grado (tía-sobrino). Dos hermanos fallecidos a los 4 y 5 meses de edad, ambos por las mismas causas: diarrea, anemia y neumonía. Hermano de 11 años aparentemente sano.

ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS: Originarios de Huajuapán, Oaxaca y residentes del Estado de Puebla, poblado de Chila, nivel socioeconómico bajo, vivienda con una habitación en donde duermen 2 adultos y 2 menores, con servicio de agua y luz exclusivamente. **ALIMENTACIÓN.** Seno materno durante 8 días, suspendido por infección de vías urinarias de la madre y uso de antibiótico. Alimentada con fórmula de inicio durante tres meses, 3 onzas cada 3 horas; posteriormente con fórmula con proteína altamente hidrolizada durante su hospitalización a los 5 meses de edad y después enriquecida con cereal y miel. **DESARROLLO PSICOMOTOR.** Sonrisa social al mes de vida, fijación de la mirada a los dos meses, sostén cefálico a los tres meses.

ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS: Producto de la G4, P4, C0, A0, consanguinidad de segundo grado (tía-sobrino), percepción del embarazo en el primer mes de gestación, control prenatal mensual a partir del tercer mes, infección de vías urinarias en el tercer mes de gestación tratada con ampicilina, ingesta de ácido fólico y percepción de movimientos fetales al cuarto mes de embarazo, niega amenaza de aborto o parto pretérmino. Parto hospitalario y eutócico a las 41 SDG, lloró y respiró al nacer, peso 3,090 gramos, talla 50 cm, Apgar 10, egresa binomio sin complicaciones.

6 FEBRERO 2012. Conocida de primera vez por pancitopenia en estudio, probable anemia hemolítica.

9 - 11 FEBRERO 2012. Ingresa por anemia, se transfunde en dos ocasiones y egresa a domicilio.

20 FEBRERO - 28 MARZO 2012. PESO 4.3 kg. TALLA 57 cm. PC 38.3 cm. Acudió por evacuaciones disminuidas en consistencia, de 6 días de evolución, en 10 ocasiones al día, semilíquidas, verdosas, con moco, sin sangre. Fiebre de 6 días de evolución, tres picos de hasta 39.5°C. Vómito gástrico en 3 ocasiones, intolerancia a la vía oral e irritabilidad. A su ingreso a Urgencias con FC 206x', TA 65/29 mmHg, LLCD 4 segundos, requiriendo 3 cargas de solución fisiológica 20ml/kgdo.

Hb	Hto	VCM	HCM	CHCM	Reticulocitos	Plaq	Leu	Neu	Lin	Mon	Eos	Fibrinogeno
5.9 g/dL	17%	85.8 fL	30 pg	34.9 g/dl	0.2%	32,000	6400	23%	42%	2%	33%	79.2 mg/dl

TP	TTP	Urea	Creat	Na	K	Cl	Ca	P	Mg	DHL
43"	110"	6.0 mg/dL	0.3 mg/dL	139 mEq/L	2.0 mEq/L	112 mEq/L	6.4 mg/dl	2.3 mg/dl	1.4 mg/dl	1210 U/L

BT	BD	BI	Albúmina	Globulina	ALT	AST	Coombs directo
0.38 mg/dl	0.15 mg/dl	0.23 mg/dL	1.8 g/dl	0.9 g/dl	49 U/L	49 U/L	Negativo

GASOMETRÍA ARTERIAL AL INGRESO (11:56 HRS):

pH	pCO2	PO2	HCO3	Lac	EB
7.422	21	285	13.5	2.0	-10

GASOMETRÍA ARTERIAL (16:12 HRS):

pH	pCO2	PO2	HCO3	Lac	EB
7.220	18.5	143	7.3	11.5	-19.2

Se indica aporte con dobutamina, norepinefrina, milrinona y ventilación orotraqueal. Ingres a la UTIP.

INFECTOLOGÍA. Fiebre de 6 días de evolución, se consideró probable agente nosocomial ya que inició sintomatología 3 días después del egreso previo. Se inicia tratamiento con cefepime 150mgkgd y amikacina 15mgkgd. **CARDIOLOGÍA.** Ecocardiograma con corazón estructuralmente sano, PSVD 34mmHg, FE 94%, FA 63%. **HEMATOLOGÍA.** Se realiza aspirado de médula ósea, la cual se encuentra hiper celular, con hiperplasia de serie roja, eosinofilia, cambios megaloblásticos en serie roja y mieloides y proceso hemolítico crónico. Frotis de sangre periférica con esquistocitos. Se indicaron concentrados eritrocitarios, plasma fresco congelado, ácido fólico 1mg/día y vitamina B12. **INFECTOLOGÍA.** Presentó fiebre de 38.4°C, taquicardia y aumento en el requerimiento de oxígeno por lo que se progresa manejo antibiótico a meropenem. Posteriormente se reportó *Staphylococcus epidermidis* en punta de catéter, se agrega vancomicina 40mgkgd. **GASTROENTEROLOGÍA.** Paciente con enfermedad diarrea crónica congénita, se descartan causas infecciosas, electrolitos fecales sin alteraciones, electrolitos en sudor negativos para fibrosis quística, resultado de D-xilosa compatible con malabsorción, se sospecha enteropatía por desnutrición VS alergia a la proteína de la leche de vaca. Continúa abordaje de diarrea crónica. **HEMATOLOGÍA.** Resultado de ADAMST-13 de 71%, (normal mayor de 67%), sugestiva de anemia microangiopática no trombótica. Serología para toxoplasma IgM+, CMV IgG e IgM+ y VEB con VCAM, EBNA y VCAG positivos. **OFTALMOLOGÍA.** Sin hallazgos de coriorretinitis, papila amarilla-naranja con excavación del 30%, mácula sin alteraciones. **GASTROENTEROLOGÍA.** Se realiza panendoscopia y rectosigmoidoscopia que se reportan dentro de límites normales. Toma de biopsia de sigmoides y recto. Egres a el 28.03.12 con Alfaré 8 tomas de 100 ml al día, cianocobalamina 500 mcg IM (dosis semanal) y ácido fólico 1 mg cada 24 horas.

3 MAYO 2012. EDAD 6 meses. HEMATOLOGÍA. Acude con tos seca de 1 semana de evolución, sin evacuaciones diarreas, sin datos de anemia. Continúa con ácido fólico 1mg cada 24 horas y cianocobalamina 500 mcg mensuales.

23 MAYO 2012. GASTRONUTRICIÓN. Acude asintomática, presentando dos evacuaciones al día, pastosas. Continúa con fórmula hidrolizada, sin presentar nuevas evacuaciones disminuidas en consistencia.

24 MAYO 2012. HEMATOLOGÍA. Acudió asintomática, con enfermedad diarrea remitida. Tratamiento: ácido fólico 800 mcg/día y vitamina B12 mensual (IM).

Hb	Hto	VCM	HCM	CHCM	Plaq	Reticulocitos
10.9 g/dL	31.8%	94.6 fL	32.4 pg	34.2 g/dl	580,000	1.6%

21 JUNIO 2012. PADECIMIENTO ACTUAL:

Tos. De 21 días de evolución, en accesos cortos, no emetizante ni cianosante, seca.

VÓMITO. De 4 días de evolución, insidioso, progresivo, en 4 a 5 ocasiones por día, tipo gastrointestinal, de escasa a moderada cantidad, postprandial inmediato y precedido de náuseas.

FIEBRE. De 5 días de evolución, insidiosa, progresiva, cuantificada hasta 39°C, con duración de 3 horas.

Tratamiento previo con ácido fólico 800 mcg/día, Vitamina B12 500 mcg IM dosis mensual, ibuprofeno 30mgkgdo y loratadina 0.17mgkdo.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temp	PC
5.1 kg	63 cm	150/min	52/min	80/60 mmHg	36.4°C	42 cm

Paciente femenino de edad aparente menor a la cronológica, sin facies característica, con leve palidez de piel y tegumentos, deshidratada (ojos hundidos y llanto sin lágrimas), cráneo sin exostosis ni hundimientos, fontanela anterior 2x2 cm, normotensa, pupilas reactivas, narinas permeables, mucosa oral mal hidratada, faringe hiperémica, cuello cilíndrico sin adenomegalias palpables, tórax normolíneo, sin ganglios axilares ni supraclaviculares, con adecuada entrada y salida de aire, ruidos respiratorios sin agregados, precordio rítmico, ruidos cardiacos con adecuada intensidad y frecuencia elevada, abdomen blando, depresible, sin datos de irritación peritoneal, no se palpan masas, genitales externos femeninos sin alteraciones, extremidades eutróficas, eutérmicas, pulsos periféricos disminuidos en intensidad, llenado capilar en 3 segundos, con tendencia a la somnolencia.

LABORATORIO Y GABINETE:

Hb	Hto	VCM	HCM	CMHC	Leu	Ban	Seg	Lin	Plaq	Reticulocitos
5.4 g/dL	16%	93.7 fL	31.5 pg	33.6 g/dl	4,900	1%	34%	60%	39,000	0%

Gluc	Na	K	Cl	Ca	P
115 mg/dL	139 mEq/L	4.0 mEq/L	108 mEq/L	8.8 mg/dL	3.7 mg/dL

BT	BD	BI	Albúmina	Globulina	ALT	AST	DHL	Coombs directo
0.99 mg/dl	0.24 mg/dl	0.75 mg/dL	3.9 g/dl	2.4 g/dl	36 U/L	32 U/L	997	Negativo

RX TÓRAX: Índice cardiotorácico de 0.52, infiltrado parahiliar de predominio derecho.

MANEJO: Ayuno, carga de solución fisiológica 20mlkgdo, soluciones de base 180/6/3/3, concentrado eritrocitario 20 mlkgdo en 4 horas.

21 - 30 JUNIO 2012. HEMATOLOGÍA. Se reinicia tratamiento con vitamina B12 y ácido fólico. **GENÉTICA.** Sospecha de enfermedad autosómica recesiva. **DERMATOLOGÍA.** Dermatitis de la zona del pañal. Se indica pasta con óxido de zinc y reepitelizante. **GASTRONUTRICIÓN.** Presenta desnutrición crónica de intensidad moderada, con poca ganancia ponderal. Se indica fórmula altamente hidrolizada en infusión continua. **NEUROFISIOLOGÍA OTOLÓGICA.** Oído derecho umbral de 60 db y el izquierdo de 20 db. Timpanometría derecha con curva B e izquierda con curva C. Hipoacusia bilateral.

01 - 08 JULIO 2012 HEMATOLOGÍA. Mucosa oral seca, con tendencia a la somnolencia, taquicárdica y con polipnea. Se administra carga de solución fisiológica. **INFECTOLOGÍA.** Rx de tórax con infiltrados compatibles con etiología viral, se solicitó panel viral. Se indicó oxígeno por puntas nasales a 1 L/min. **ALERGIAS.** Prueba de candidina negativa a las 48 horas. **08 JULIO 2012 INFECTOLOGÍA.** Presenta polipnea, estertores crepitantes en campos pulmonares. Rx de tórax con infiltrado alveolar bilateral, biometría hemática con leucocitosis y neutrofilia. Se inicia tratamiento con cefepime 150mgkgd y amikacina 15mgkgd así como claritromicina 30mgkgd para cubrir gérmenes atípicos.

Hb	Hto	Leu	Ban	Seg	Lin	Plaq	Amonio
8.5 g/dL	23%	12,900	0%	72%	24%	262,000	21 umol/L

Perfil de aminoácidos y acilcarnitinas	Ácidos orgánicos urinarios
Normales	Normales

09 - 12 JULIO 2012 HEMATOLOGÍA. Presenta polipnea, requiriendo aumento en el flujo de oxígeno, con sibilancias, tiraje intercostal, retracción xifoidea y llenado capilar en 3 segundos.

pH	pCO2	PO2	HCO3	Lac	EB
7.4	27	83	16.5	1.8	-7.3

Se maneja con cristaloides en carga 20mlkgdo, posteriormente presenta quejido respiratorio y se decide intubación orotraqueal. **UTIP.** Paciente con estado de choque, requiriendo ventilación mecánica, se decide ingreso a terapia intensiva para manejo especializado.

13 JULIO 2012. UTIP. Se mantiene intubada con parámetros altos de ventilación, PIP 18 y PEEP 12, persistiendo con hipoxemia, posteriormente requiriendo ventilación de alta frecuencia. **INFECTOLOGÍA.** Paciente con mala evolución, con infiltrado de focos múltiples, requiriendo aumento de los parámetros ventilatorios, se agrega meropenem 100mgkgd y vancomicina 40mgkgd. **CARDIOLOGÍA.** Ecocardiograma con corazón estructuralmente sano, FEVI 73%, FA 39%, PSVD 35mmHg, arco aórtico sin obstrucción.

14 JULIO 2012. UTIP. Presenta aumento del borde hepático, disminución de los pulsos periféricos, persiste con hipoxemia, índices de oxigenación disminuidos, con incremento de los infiltrados alveolares. Se inicia apoyo con aminos: dobutamina 0.5mcgkgmin y norepinefrina 0.1mcgkgmin. Por disminución de las reservas venosas a 56%, se inicia milrinona 0.5mcgkgmin.

15 JULIO 2012. UTIP. Se mantiene en ventilación de alta frecuencia, amplitud 22 htz, FiO 60%.

pH	pCo2	PO2	HCO3	Lac	EB
7.44	32.9	90	22.3	0.8	-7.3

16 JULIO 2012. UTIP. Se aumenta aporte de milrinona por disminución de las reservas venosas por debajo de 60%.

17 JULIO 2012. UTIP. Presenta evento de hipotensión y taquicardia con disminución de la reserva venosa a menos de 40%.

18 JULIO 2012. CARDIOLOGÍA. Se realiza ecocardiograma donde se evidencia PSVD 100mmHg, FEVI 77%, FA 36%, dilatación importante de cavidades derechas, sin evidencia alteración estructural. **UTIP.** Continúa con deterioro progresivo, taquicardia e hipotensión así como disminución de las reservas venosas. Continuó con apoyo inotrópico con dobutamina, norepinefrina y milrinona. A pesar de mantenerse con ventilación de alta frecuencia, persiste con hipoxemia y se indica administración de óxido nítrico 20 ppm, retiro de ventilación de alta frecuencia y se inicia sildenafil. Rx de tórax con herniación del parénquima pulmonar e hiperinsuflación.

pH	pCO2	PO2	HCO3	Lac	EB
7.32	45	36	23	2.1	-2.4

19 JULIO 2012. UTIP. Persiste con deterioro ventilatorio, con hipoxemia persistente y desaturación de hasta 60%. Presentó hipotensión requiriendo aumento de PIP a 27mmHg y óxido nítrico a 40 ppm, sin presentar mejoría. Posteriormente cursa con bradicardia y actividad eléctrica sin pulso por lo que se inician maniobras avanzadas de reanimación durante 20 minutos, presentando sangrado a través de la cánula endotraqueal. Sin presentar respuesta a dichas maniobras.

pH	pCO2	PO2	HCO3	Lac	EB
6.89	59.9	39.5	10.9	12	-21.5

15 AGOSTO 2012. REPORTE DE TAMIZ METABÓLICO (POSTMORTEM). Elevación de cistina y homocistina (positiva) y dinitrofenilhidrazina positiva.